

Avaliação 1º trimestre

(21516) - RASTREIO COMBINADO DE 1.º TRIMESTRE EM DPN: QUE RESULTADOS CITOGENÉTICOS?

Isaltina França¹; Manuela Mota Freitas^{1,2,3}; Cristina Candeias^{1,2,3}; Sílvia Pires¹; Elisa Lopes¹; Paula Oliveira¹; Natália Oliva Teles^{1,2,3,4}

1 - Unidade de Citogenética, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGM), Centro Hospitalar do Porto (CHUPorto), 4099-001 Porto, Portugal; 2 - UMIB - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto, Portugal; 4 - MEDCIDS - Departamento Medicina da Comunidade, Informação e Decisão em Saúde, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução

Cerca de 3-5% das gravidezes têm complicações devidas a anomalias congénitas ou alterações genéticas e aproximadamente 1/150 recém-nascidos vivos apresentam anomalias cromossómicas (1). O rastreio combinado do primeiro trimestre é há décadas uma indicação adotada mundialmente como alerta para um risco aumentado de anomalias cromossómicas na gravidez. Segundo publicações baseadas em grandes coortes de amostras, a combinação deste tipo de rastreio com a translucência da nuca no primeiro trimestre e análises séricas indica que 80-85% dos casos afetados com Síndrome de Down poderão ser detetados (2).

Objectivos

Apresentar os achados laboratoriais em 532 amostras de líquidos amnióticos e vilosidades coriónicas cuja indicação foi "rastreio bioquímico/combinado positivo", recebidas na Unidade de Citogenética do Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães/Centro Hospitalar Universitário do Porto.

Metodologia

Realizaram-se cariótipos de amniócitos e de vilosidades coriónicas segundo as técnicas convencionais de citogenética.

Resultados e Conclusões

A análise cromossómica revelou resultados anormais em 61 amostras (11,4%): 38 trissomias 21 (7,1%), 11 trissomias 18 (2,0%) e 2 trissomias 13 (0,4%), das quais uma por t(13;14); 4 aneuploidias dos cromossomas sexuais (0,8%); 3 triploidias (0,6%); 2 inversões (0,4%), sendo uma herdada; 1 cromossoma marcador, em mosaico (0,2%). As 26 amostras recebidas entre as 12-14 semanas de gestação (4,9% do total) tiveram 15 resultados anormais (2,8% do total, 57,7% até às 14 semanas). **Conclusões:** Tal como anteriormente descrito em grandes coortes, neste estudo, o maior número de resultados anormais incidiu nas trissomias dos cromossomas 21, 18 e 13, logo seguidas pelas aneuploidias dos cromossomas sexuais. A elevada percentagem de anomalias detetadas até às 14 semanas de gestação é provavelmente explicada pela existência de outras alterações, que justificaram o teste invasivo numa altura mais precoce da gravidez. Esta amostragem de 5 anos, em que 88,6% dos casos tiveram resultados normais, salienta a necessidade de aconselhamento preciso e adequado a cada família.

Palavras-chave : DPN; Rastreio; Cariótipo